



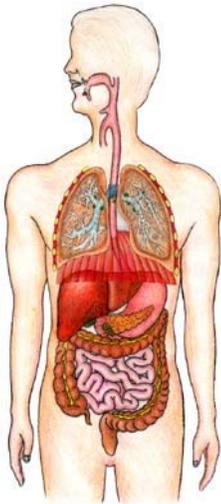
# *X-Plain™*

## *Fibrosis quística*

### **Sumario**

La fibrosis quística es una enfermedad de las glándulas mucosas del cuerpo de carácter hereditario. Casi 30.000 estadounidenses sufren de fibrosis quística y 12 millones son portadores, pero no se ven afectados por la misma.

La fibrosis quística es una enfermedad grave que afecta al sistema respiratorio y al sistema digestivo de niños y jóvenes. Las glándulas del sudor y el sistema reproductivo también se ven afectados.



Este sumario está dirigido a las personas que tienen fibrosis quística y a aquellas que son portadoras de la enfermedad. Los familiares y amigos de las personas con fibrosis quística también pueden encontrar respuesta a sus preguntas en este programa.

Este sumario le informará sobre la fibrosis quística, causas, síntomas, diagnóstico y tratamiento.

#### **Fibrosis quística**

La fibrosis quística (abreviada FQ en este programa) es una enfermedad hereditaria que afecta las mucosidades y las glándulas del sudor. La fibrosis quística no desaparece, sino que empeora gradualmente con el tiempo. Esta enfermedad suele ser fatal, y las personas que la tienen suelen vivir un promedio de 30 años.

El funcionamiento normal de nuestro cuerpo depende de células especiales que secretan mucosidad y sudor. Los pulmones contienen estas células especiales y la mucosidad que secretan es líquida y ayuda a atrapar la suciedad y a expulsarla al exterior del cuerpo humano.

La mucosidad también lubrica el sistema respiratorio, digestivo y reproductivo, y evita que el tejido se reseque o se infecte. También se secreta sudor para que el cuerpo pueda mantenerse fresco.

La mucosidad que secretan los pacientes con fibrosis quística es muy espesa y se acumula en los intestinos y los pulmones. El resultado es desnutrición, falta de crecimiento y, finalmente, daño pulmonar permanente. Una enfermedad de tipo pulmonar suele ser la causa de muerte en la mayoría de los pacientes con fibrosis quística.

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Las personas que sufren de fibrosis quística pierden grandes cantidades de sal cuando transpiran. Esto puede alterar el equilibrio de los minerales en la sangre, y provocar arritmias. En estos casos, existe riesgo de que la persona afectada entre en un estado de shock.

## Causas

Las enfermedades hereditarias como la fibrosis quística se llaman enfermedades genéticas. La palabra *genética* viene de *genes*.

Los genes controlan las características y las funciones del cuerpo. Por ejemplo, los genes determinan cuánta insulina está presente en el cuerpo. La insulina controla los niveles de azúcar en la sangre.

El paciente que padece fibrosis quística tiene un gen de fibrosis quística defectivo, el cual dificulta el paso de cloruro a través de las células. Esto provoca secreciones de mucosidad anormales y la pérdida de sal en el cuerpo.

Un gen de FQ es defectivo si un niño hereda 2 genes anormales, 1 de cada padre. Por esto, aunque los padres no padezcan de fibrosis quística, su hijo sí podría llegar a desarrollarla. En este caso a los padres se les llama “portadores de fibrosis quística”.

El cuerpo humano está formado por millones de células. Cada célula tiene un núcleo.

Dentro del núcleo se encuentra el material hereditario, que determina los rasgos y las funciones del cuerpo.

Cada célula contiene material hereditario idéntico porque todas se originan a partir de la primera célula producida cuando el espermatozoide del padre fertiliza el óvulo de la madre.

Existen 2 pares de material hereditario: uno de la madre y el otro del padre.

Cuando examinamos el material hereditario, vemos que están compuestos de cromosomas. Los humanos tienen 23 pares de cromosomas: un grupo proviene de la madre, y el otro, del padre.

Los cromosomas son las instrucciones que le indican al cuerpo qué proteínas debe producir. Las proteínas hacen que nuestros cuerpos crezcan y funcionen.

En los cromosomas, una serie de instrucciones –información genética– se juntan en las áreas llamadas genes. Un cromosoma tiene millones de genes.

Debido a que tenemos dos grupos de cromosomas, hay un par de genes para cada característica; uno del padre y uno de la madre.

En cada par, un gen es dominante sobre el otro gen. Por ejemplo, si un niño recibe el gen de ojos negros de su madre y un gen de ojos azules de su padre y tiene ojos negros, el gen de ojos negros es el dominante.

En el caso de la fibrosis quística, existen 2 genes que controlan el movimiento del cloruro. Uno se llama gen regular G de la FQ, y el otro el gen mutado g de la FQ. *Mutado* significa que el gen fue alterado genéticamente –mutación– y que se ha vuelto anormal. A veces, los genes se alteran accidentalmente en el cuerpo.

En el caso de la fibrosis quística, el gen regular (G) es el gen dominante sobre el mutado (g). Si una persona tiene un par de genes regulares (GG), no es portadora de esta enfermedad. Si una persona tiene un par que incluye un gen regular y uno mutado (Gg), es portadora de la enfermedad.

Si un padre y una madre son portadores de fibrosis quística ¿cuáles son las posibilidades

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

de que sus hijos NO desarrollen la enfermedad? ¿Serán portadores de fibrosis quística? Recuerde que cada padre sólo aporta 1 de sus 2 genes de FQ durante la fertilización. Como los dos padres tienen Gg, los dos pueden aportar G o g.

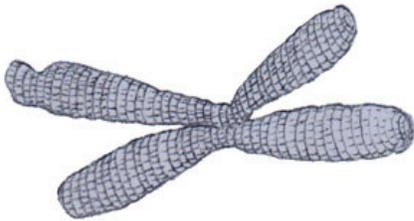
Si el padre aporta G y la madre aporta G, el hijo es GG y, por tanto, no padece de fibrosis quística ni tampoco es portador.

Si el padre aporta g y la madre aporta G, el hijo nace con gG y, por tanto, no tiene FQ pero es portador.

Si el padre aporta G y la madre aporta g, el hijo nace con Gg y es portador de fibrosis quística.

Si el padre aporta g y la madre aporta g, el hijo es gg y padece de fibrosis quística.

Acuérdese de que cuando usted tira una moneda al aire 4 veces, podría caer “cara” 4 veces seguidas. De la misma manera, una familia con 4 hijos y padres portadores, podría tener todos sus hijos enfermos o sanos sin siquiera ser portadores.



## Síntomas

Los síntomas de la fibrosis quística pueden variar entre los niños. Un niño que nace con fibrosis quística suele presentar síntomas durante su primer año de vida. Sin embargo, a veces las señales no aparecen hasta 10 años después o más.

Los recién nacidos y los niños pueden presentar diarrea persistente o gran cantidad de heces, de olor desagradable o grasientas. Los niños también pueden llegar a tener problemas pulmonares, pulmonía, tos crónica con mucosidad espesa y crecimiento retardado.

Cuando los bebés nacen con bloqueo intestinal, conocido como *meconium íleo*, existe la posibilidad de que tengan fibrosis quística. Debido a que la mucosidad en los pacientes con fibrosis quística suele ser muy espesa, se acumula rápidamente en los intestinos y en los pulmones. Los síntomas de fibrosis quística son provocados, en su mayoría, por la mucosidad espesa.

La fibrosis quística puede causar varios problemas médicos. Entre estos se incluyen:

Inflamación de la mucosa nasal, también llamada sinusitis; pólipos nasales; tumores en el interior de la nariz; crecimiento desproporcionado de los dedos de las manos o de los pies; y tos con sangre.

Otras afecciones médicas asociadas con la fibrosis quística incluyen:

- Prolapso rectal, es decir, cuando el recto se sale por el ano – protuberancia
- dilatación del lado derecho del corazón
- dolor o molestia abdominal
- exceso de gas en el intestino.

Las enfermedades que afectan al hígado, la diabetes, la inflamación del páncreas y los cálculos biliares también se presentan en algunos pacientes que padecen de fibrosis quística.

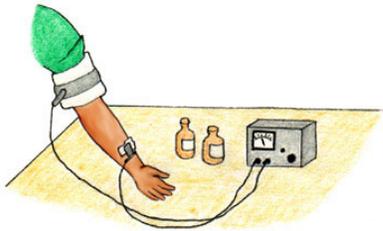
Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

## Diagnóstico

Después de obtener el historial médico del paciente y hacer un examen detallado, quizás el médico tendrá que pedir otro tipo de análisis para diagnosticar la fibrosis quística con certeza.

El análisis más común para diagnosticar la fibrosis quística es el “análisis de sudor”, el cual mide la cantidad de sal en las glándulas sudoríficas. Los pacientes con FQ tienen una alta cantidad de sal en su sudor.

En el examen de sudor, se hace transpirar un área de la piel, normalmente en el antebrazo, mediante la aplicación de una sustancia química y de corriente eléctrica leve. Para recolectar el sudor, se cubre el área con gasa o con un filtro recubierto de plástico.



Entre 30 y 40 minutos después, se quita el plástico y el sudor de la gasa y se analiza. El nivel de sodio y cloro presente en la piel puede determinar si el paciente tiene o no fibrosis quística .

El examen de sudor no es lo más apropiado en el caso de los recién nacidos porque no transpiran tanto como los adultos. En ese caso, se puede utilizar otro análisis, conocido como análisis tripsinógeno inmunorreactivo-*examen de reacción inmune a la tripsina*- (IRT, por su sigla en inglés).

En el IRT, se toman muestras de sangre 2 a 3 días después del nacimiento del bebé para detectar la presencia de una proteína específica

llamada *tripsinógeno*. Los resultados positivos deben ser confirmados con un análisis de sudor, entre otros.

Un pequeño porcentaje de personas con fibrosis quística tiene niveles normales de cloruro en el sudor. Estas personas sólo pueden ser diagnosticadas por medio de análisis químicos que detectan la presencia del gen mutado.

Algunos otros análisis que pueden ayudar en el diagnóstico de la fibrosis quística incluyen radiografías de pecho, análisis de función pulmonar y cultivos de esputo (flema o mucosidad presente en los pulmones).

Los análisis de heces pueden identificar las anomalías digestivas típicas de la fibrosis quística.

## Tratamiento

Actualmente, no existe una cura para la fibrosis quística. El tratamiento consiste en reducir los síntomas y disminuir el progreso de la enfermedad para que la calidad de vida del paciente sea mejor.

Un objetivo importante del tratamiento de la fibrosis quística es reducir la obstrucción de las vías respiratorias que suelen causar infecciones pulmonares crónicas. La terapia física de rehabilitación, ejercicios y medicamentos son la forma más común de reducir la cantidad de mucosidad que podría llegar a bloquear las vías respiratorias.

Para los casos avanzados de fibrosis quística, la cirugía de trasplante pulmonar podría llegar a ser una opción.

Los problemas digestivos producidos por la fibrosis quística son menos serios y se pueden tratar con más facilidad que los problemas pulmonares. Para facilitar la digestión, los especialistas recomiendan una dieta bien equili-

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

brada, alta en contenido calórico, y rica en proteínas y enzimas pancreáticas.

Para asegurar una buena nutrición, también recomiendan las vitaminas A, D, E y K. Para tratar las obstrucciones intestinales, los especialistas prescriben lavados rectales y medicamentos para diluir la mucosidad.

## Prevención

Actualmente, la prevención de la fibrosis quística no es posible una vez nacido el bebé. En los bebés con dos genes FQ anormales, la enfermedad ya está presente al nacer.

Las parejas que tienen un niño o más con FQ en sus familias pueden someterse a análisis para determinar si son portadores de la enfermedad. Si son portadores, son asesorados por médicos y especialistas a pesar de las probabilidades de tener otro hijo con FQ.

Una mujer embarazada puede someterse a exámenes para determinar si su hijo padece fibrosis quística. Sin embargo, los análisis no pueden detectar todos los tipos de fibrosis quística causados por diferentes cambios en el gen de esta enfermedad.

Si hay otro niño en la familia que padece fibrosis quística, la madre embarazada puede pedir un análisis prenatal para determinar si el feto tiene los genes de fibrosis quística de los dos padres, si es portador de un gen, o si está completamente libre de los genes de la fibrosis quística. Existen dos análisis prenatales para diagnosticar la presencia de fibrosis quística: La amniocentesis y la biopsia de vellosidades coriales. En la amniocentesis, células del líquido amniótico que protege al bebé en el útero de la madre, son analizadas para determinar si hay genes de la FQ similares a los de los padres.



En la biopsia de vellosidades coriales, se analizan las células del tejido que con el tiempo formarán la placenta, para determinar si contienen el gen de la fibrosis quística.

## Datos relevantes

Es muy importante que los pacientes y sus familiares conozcan qué es la fibrosis quística para así poder enfrentarse a los efectos físicos y emocionales de esta enfermedad. En esta sección hemos incluido preguntas que le ayudarán a diferenciar los hechos reales de las ideas falsas.

## Resumen

La fibrosis quística es una enfermedad crónica que afecta principalmente los pulmones y el sistema digestivo. La enfermedad progresa y puede ser fatal.

Gracias a avances importantes de la medicina, las personas que padecen de fibrosis quística pueden vivir más tiempo y con una calidad de vida mejor. Los científicos continúan aprendiendo más sobre las causas de la fibrosis quística y sobre cómo desarrollar tratamientos nuevos.

Las personas con fibrosis quística y sus familiares deberán trabajar muy de cerca con médicos y otros profesionales de la salud para desarrollar técnicas de auto-cuidado que puedan mejorar la calidad de vida del paciente.

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.